

nebo alternativně sliny či buklální stěr od dítěte a případně i od obou rodičů. Nutná je kožní biopsie z čerstvé (méně než 12 hodin) nebo indukované puchýřovité kůže. Všechny biopsie musí být odebrány z okraje nově vyvolaných puchýřů v dříve nepostížené kůži (17). Lokální anestetické krémy mohou vyvolat umělé rozštěpení epidermis a je třeba se jim před biopsií vyhnout (3, 7, 18). Přesná genetická diagnostika pomáhá při poradenství rodině ohledně prognózy u postiženého dítěte a při určení možné míry rizika postižených dětí v budoucích těhotenstvích (19). Rozlišení hlavních typů EB v novorozeneckém období na základě klinických příznaků je extrémně nespolehlivé. Zejména u novorozenců však ani na základě genetického vyšetření, které potvrdí diagnózu, nelze vždy určit přesnou prognózu onemocnění (3). Všechny děti s EB mají větší či menší stupeň křehkosti kůže a sliznic. Proto je nutné, aby všichni, kteří pečují o tyto děti, byli včas upozorněni na riziko poškození, puchýřů a ran vzniklých i při šetrném zacházení. Každý pacient nebo rodiče dětí s EB by po stanovení diagnózy měli být vybaveni pohotovostní kartou specifickou pro onemocnění, která obsahuje základní informace o nemoci a o lékařské a ošetrovatelské péči specifické pro danou formu EB (18, 20).

Léčba

V současné době neexistuje efektivní lék na EB ani žádná komplexní terapie, která by zcela kontrolovala související příznaky. Léčba je pouze podpůrná, symptomatologická. Pro zlepšení kvality a délky života pacientů je zásadní předcházet kožním infekcím, optimalizovat a stimulovat léčbu chronických zánětů ran a podporovat jejich fyziologické hojení (2, 5, 21, 22). Základ komplexní péče vyžaduje integraci multidisciplinární léčby zahrnující péči o rány, kožní defekty, prevenci a ochranu erodované kůže před traumatem, kontrolu bolesti a pruritu, prevenci infekcí a malignit zejména dlaždicobuněčného karcinomu, nutriční podporu a včasné rozpoznání a léčbu komplikací a sekundárních infekcí (2, 7, 23, 24). Ve vzácných případech je nezbytná chirurgická léčba, jako je debridement, transplantace kůže nebo jiné chirurgické zákroky (25). Konečným cílem

je potenciaální genová terapie, která však zatím není plně k dispozici (12). Zcela zásadní pro prevenci bolesti, chronických ran, infekcí a jizvení je včasný záchyt nových puchýřů, které musí být co nejdříve vysušeny, aby se omezilo jejich šíření (2, 26). V praxi se vyskytují případy, které se v mnohém neshodují s popisem v literatuře, proto je nutné léčbu přizpůsobit a individualizovat podle specifík každého dítěte. Jedná se o obecný dlouhodobý proces optimalizace péče o konkrétního pacienta, na základě předvídatelného průběhu nemoci, který mimo jiné souvisí také s růstem a vývojem dítěte.

Nejčastější symptomy onemocnění

Pruritus

Přetrvávající svědění/pálení je vnímáno jako jeden z prominentních příznaků mezi morbiditami napříč všemi subtypy EB, často refrakterních na lokální medikace. Mechanismus, který je příčinou svědění, není dostatečně objasněn. Svědění a pálení je způsobeno samotným onemocněním a také faktory, jako je zánět, teplo, velmi vysoká nebo nízká vlhkost prostředí, pocení, stres a současné užívání opioidů (1, 27–29). Chronický pruritus a s ním spojené často nepotlačitelné škrábání současně přispívá k dalším poraněním kůže a tvorbě nových puchýřů. Pacienti s EB uvádějí vyšší intenzitu svědění večer a v noci, což je často spojeno s potížemi s usínáním a neklidným spánkem. Vitamin D₃ hraje důležitou roli při hojení ran tím, že moduluje různé buněčné procesy, které ovlivňují epidermální homeostázu a imunitní reakce. Topická aplikace lokální masti s nízkými dávkami kalcipotriolu může urychlit uzavírání rány a významně redukovat svědění (28).

Možné postupy přispívající ke snížení pruritu:

- pro eliminaci pruritu platí nutnost pravidelné základní zevní terapie. K tomuto účelu je vhodné použití hydrofilních nebo lipofilních krémů s ureou v doporučených koncentracích dle věku a stavu pokožky;
- obdobně, jako při léčbě svědění u těžkého atopického ekzému, lze především na

končetiny, ale i v oblasti trupu přikládat mastné – vlhké obvazy;

- lokální antipruritika či lokální glukokortikoidy by měly být vzhledem k jejich atrofogennímu potenciálu používány pouze krátkodobě;
- farmakologické intervence běžně využívané při léčbě pruritu zahrnují např. sedativní a neseedativní antihistaminika a centrálně působící látky;
- obecně je doporučováno vyhýbání se dráždivým látkám a čištění pleti mírnými syndety – mýdly bez obsahu mýdla a alkalických složek s pH 5,5;
- vyhýbání se prostředí s příliš vysokou nebo příliš nízkou vlhkostí a teplotou;
- vyhýbání se nadměrnému pocení – důležité jsou vlastnosti oděvních i obvazových materiálů (savý materiál, pružný, velikost oblečení, tvar, tvrdost atd.);
- na svědivé rány používat obvazy z biosyntetické celulózy a hydrogelové fólie, následované pěnamy a upravenými absorpčními polštářky;
- používat techniky a obvazový materiál nepříliš těsnící končetiny a trup;
- edukovat rodiče ohledně technik eliminace škrábání se u dětí;
- nutné je včasné doporučení psychologické podpory, např. pro učení relaxačních technik nebo pro kognitivně behaviorální terapii (1–3, 6, 12, 27, 29–31).

Bolest

Obzvláště stresující a vyčerpávající pro děti i jejich rodiče je bolest, která může vážně ovlivnit kvalitu života a komplikovat každodenní aktivity dětí. Periinvenční akutní bolest koreluje se zákroky, převazy a manipulací nebo vzniká v důsledku tvorby a expanze bul a dráždění erozí na kůži i sliznicích. Zdroje chronické bolesti jsou dlouhodobě zanícené rány, kloubní kontraktury, bolesti kostí (2, 27). Kromě vleklé bolesti jsou chronické rány často kolonizovány patogenní mikroflórou, což vede k bakteriálním infekcím a celkový zánět ovlivňuje zpětně progresi hojení ran. Současně také opakované, byť nepatrné mechanické namáhání před dokončením procesu hojení ran významně snižuje potenciál kožní regenerace (32, 33). Časté bolestivé podněty jsou významně stresující se střednědobými až